

Troubles visuels et neuro-visuels associés à la surdité

DR GEORGES CHALLE

Le Dr Challe est ophtalmomogiste, mais il s'est particulièrement intéressé aux troubles neurovisuels qui touchent les composantes cérébrales du système visuel. Il travaille à l'Hôpital de la Pitié-Salpêtrière dans le service du Pr Herson et du Pr Le Hoang, où il assure une consultation en grande partie en langue des signes pour des personnes sourdes présentant des problèmes visuels.

Nous allons parler des troubles visuels et neurovisuels fréquemment associés à la surdité. Ces troubles vont du simple trouble de la réfraction, comme pour toute personne normo-entendante qui a besoin de lunettes, jusqu'à la maladie grave qui peut constituer un handicap rare, tel qu'il est défini par l'arrêté du 02 août 2000 qui définit le handicap rare en terme de prévalence, mais surtout en terme de prise en charge.

Ces handicaps nécessitent des protocoles éducatifs qui ne sont pas la simple addition des techniques et moyens utilisés pour compenser chacune des déficiences considérées. Ce n'est pas simplement la rééducation visuelle adaptée à des personnes sourdes, c'est un effet multiplicatif beaucoup plus qu'additif.

On parle souvent de sourd-aveugle, de surdi-cécité, sans qu'on sache vraiment de quoi on parle alors qu'on sait sûrement ce qu'on imagine - c'est-à-dire une personne qui ne voit pas la lumière et qui n'entend pas du tout. Nous verrons que beaucoup d'enfants qui ont des difficultés visuelles ne sont pas, à mon avis, sourds-aveugles et ne relèvent absolument pas de services qui s'occupent de sourds-aveugles. Ils sont sourdes et ils ont parfois des déficiences visuelles.

Il y a différentes définitions des sourds-aveugles. L'une des meilleures est de dire que ce sont des personnes qui ne peuvent pas utiliser de façon automatique les services qui sont destinés aux personnes

sourdes du fait de leurs problèmes visuels, ou des services destinés aux personnes aveugles du fait de leurs problèmes auditifs.

Les troubles de la vision

Après ce bref survol, voyons maintenant ce que c'est que "bien voir". Une bonne vision, ce n'est pas seulement une bonne acuité visuelle, c'est aussi avoir un bon champ visuel, une bonne vision des couleurs - beaucoup d'informations notamment pour les enfants sont apportées par l'intermédiaire des couleurs - une bonne sensibilité aux contrastes et avoir une certaine résistance à l'éblouissement. Il y a donc des quantités de façons d'être gêné au niveau visuel, indépendamment de l'acuité visuelle basse : avoir un champ visuel très restreint, un trouble de la vision des couleurs, être facilement éblouissable... Ne pas bien voir c'est aussi ne pas reconnaître les stimuli, c'est le problème des agnosies visuelles.

La connaissance de ces troubles et de leurs causes est importante en raison de leurs conséquences.

Je ne parlerai pas des troubles de la réfraction : myopie, amblyopie, hypermétropie. Chez une personne sourde qui présente des troubles visuels, notre démarche est de poser plusieurs questions : en quoi consiste le trouble visuel, comment va-t-on l'explorer, comment en prévenir les conséquences, quelles sont les adaptations possibles. Comment annoncer ces difficultés visuelles, com-

ment accompagner la personne, quelle est l'évolution probable et y a-t-il des traitements préventifs ou curatifs.

Comment diagnostiquer ces troubles visuels ?

C'est le domaine de l'ophtalmologiste qui va faire un examen de base pour voir si le fait que cet enfant ne voit pas bien relève simplement d'un problème de lunettes à changer et si ce n'est pas le cas, aller plus loin dans l'investigation, faire un examen du fond de l'œil, pratiquer un examen du champ visuel et parfois pratiquer des examens complémentaires comme l'ERG (Electro-rétinogramme) et les potentiels évoqués visuels (PEV).

Ces affections visuelles présentes chez les personnes sourdes peuvent être des pathologies purement visuelles, neuro-visuelles ou mixtes.

On parle de troubles visuels d'origine périphérique par opposition aux troubles centraux qui sont les troubles neuro-visuels. Ces derniers surviennent dans un certain contexte. J'ai listé quelques pathologies : les atteintes au niveau de la rétine provoquant des dystrophies rétinienne (rétinopathie pigmentaire syndromique).

Ces atteintes visuelles chez une personne sourde sont essentiellement des atteintes rétinienne : soit des dystrophies, soit des atteintes malformatives comme dans le syndrome CHARGE. Il s'agit d'un syndrome polymalformatif : atteintes car-

diaques, sensorielles, retard staturo-pondéral...). Ces enfants polyhandicapés sensoriels sont pris en charge très tôt sur un plan chirurgical (anomalies cardiaques). Certains problèmes (alimentaires, respiratoires) sont curables. Ils ont souvent une surdité variable et ont des difficultés visuelles liées à la présence de colobomes au niveau de la rétine. Le manque sur le plan fonctionnel, peut se traduire en terme de champ visuel. Si la zone qui manque se situe au niveau du nerf optique ou au centre de la rétine, le symptôme fonctionnel sera une acuité visuelle très basse.

Notre travail rééducatif est d'aider à la maturation de la vision chez cet enfant polyhandicapé en utilisant des techniques qui vont essayer de contourner la difficulté. En effet n'oublions pas que chez ces enfants tout petits, comme chez tous, la vision n'a pas terminée sa maturation à la naissance.

Les atteintes rétiniennes

Je centrerai mon propos autour des syndromes de Usher dont il existe trois phénotypes : Usher 1, 2 ou 3 en fonction des différences au niveau des fonctions auditives et vestibulaires. Ainsi dans le type 1, l'affection est congénitale avec une surdité de perception profonde et une atteinte vestibulaire.

Pour l'instant il n'existe pas de diagnostic génétique prénatal.

Un certain nombre de Usher de type 1 sont des enfants sourds profonds, présentant un retard de la marche du à des troubles de l'équilibre, qui ont une rétinopathie pigmentaire. Le chiffre - plus ou moins contesté - est de 5 % des surdités congénitales. Cela représente 14 % des rétinopathies pigmentaires.

Les rétinopathies pigmentaires constituent un groupe de maladies génétiques qui se caractérisent par la perte progressive des photorécepteurs*. Elles sont relativement fréquentes (leur prévalence est environ 1 pour 4000 - près de 30000 personnes en sont atteintes). Les personnes qui vont s'informer sur la rétinopathie pigmentaire sur Internet ou

ailleurs, vont lire qu'il y a une forme liée à l'X, dramatique et évoluant très vite. Ce n'est absolument pas le cas de la rétinopathie pigmentaire observée lors du syndrome de Usher, qui elle est de transmission "autosomique récessive" beaucoup moins "grave".

Caractéristiques

Ce sont des enfants dont le diagnostic de surdité a été posé plus ou moins précocement et qui parfois vont grandir sans que d'autre exploration soit faite. S'ils présentent un retard de la marche en rapport avec des troubles vestibulaires, on établira souvent des bilans vestibulaires qui vont révéler une aréflexie vestibulaire. Chez cet enfant sourd profond, implanté ou pas, qui présente une aréflexie vestibulaire, on pensera au syndrome de Usher. Des examens seront mis en route et notamment un Electro-rétinogramme. Il est important d'avertir les parents de ce qu'on recherche lorsqu'on demande cet examen.

L'Electro-rétinogramme va montrer une atteinte du couple épithélium pigmentaire - photorécepteurs qui est comme un marqueur de la rétinopathie pigmentaire, c'est-à-dire qu'avant toute atteinte clinique visuelle, il y a une atteinte électrophysiologique. Dès les premiers mois, l'Electro-rétinogramme est très atteint. Cela permet de faire le diagnostic et de dire que cet enfant sourd profond a une atteinte rétinienne et qu'il va développer dans les années à venir des troubles visuels.

■ L'héméralopie est l'un de ces troubles visuels. C'est une gêne dès que l'ambiance lumineuse baisse, l'inverse de l'éblouissement. Nos yeux ont une grande capacité à s'adapter aux changements lumineux. Dans l'héméralopie l'adaptation se fait mais beaucoup plus lentement.

Les enfants qui ont toujours vu de cette façon souvent ne perçoivent pas cette lenteur à l'adaptation qui, avec le temps, va augmenter jusqu'au moment où il n'y aura plus d'adaptation. Dès qu'il y a moins de lumière, ils sont "éblouis" par l'obscurité et ne voient plus. Dès que la lumière baisse le champ visuel se res-

treint. Ces enfants en ambiance lumineuse diurne n'ont pas de problème, et tous les examens faits dans la journée à l'extérieur pour voir s'ils ont des difficultés en terme de déplacement vont être normaux. Les difficultés vont apparaître vers 10, 12, 15 ans.

■ Dyschromatopsie : vision des couleurs - on n'en parle que si l'acuité visuelle est inférieure à 2/10^e.

Dans le syndrome de Usher à évolution très lente, cette forme de rétinopathie pigmentaire touche d'abord les bâtonnets et la vision périphérique et ne touche pas le centre de la rétine. L'acuité visuelle est donc conservée. C'est le grand paradoxe de ces enfants, qui peuvent voir des détails mais qui sont incapables de voir ce qu'il y a à côté.

Leur champ visuel est dit tubulaire. Un malade m'a dit en langue des signes "*je regarde à travers un canon de fusil*", avec un champ visuel de l'ordre de 5°. (1° correspond à la vision de 1 cm à 60 cm).

Dans d'autres cas, les examens n'ont pas été faits et c'est vers 14-15 ans que les parents ou les professionnels notent des difficultés. Ce sont des jeunes qui ne vont pas sortir après 17 heures avec les copains, un enfant qui dans la cour se mettra au soleil et quand il y a de l'ombre restera près du maître, ou montera difficilement les marches d'un escalier mal éclairé.

Devant ces difficultés on fera un bilan ophtalmologique ou, à un stade plus évolué, un fond de l'œil qui va montrer des signes typiques d'atteinte au niveau de la rétine. A ce stade, c'est un diagnostic facile à faire. On peut s'aider à ce moment là de l'Electro-rétinogramme pour poser le diagnostic de rétinopathie pigmentaire.

Ceci m'amène à une réflexion qui m'a aidé dans mon travail. J'ai rencontré une personne sourde signante qui me disait "*je ne comprends pas, on m'a dit que j'avais une rétinopathie pigmentaire, mais qu'est-ce que c'est ?*" Cette personne était au courant de son diagnostic mais elle était persuadée que c'était une maladie de la

rétine qui ne survenait que chez les sourds et ne comprenait pas pourquoi on disait Usher chez les personnes sourdes et rétinopathie pigmentaire chez les entendants. Sur un plan identitaire, le fait de savoir que ça arrivait aussi aux autres, et pas seulement aux sourds, était important pour elle.

Comment annoncer un syndrome de Usher ?

Il n'y a pas de règle mais je continue à me poser la question tout le temps. Cette annonce de diagnostic est un moment très important dans la vie des parents, des adolescents ou des adultes.

Lorsqu'on me demande comment annoncer, je ne peux que dire que cela dépend de la personne à qui je l'annonce. Certes, il y a une part d'improvisation, mais surtout, cette part est fonction de ce que je sais de la personne. Il est pour moi très important de savoir à quel moment de la vie de celle-ci cette annonce intervient, dans quel contexte personnel, familial etc. Ce moment de la première annonce s'inscrit dans un temps et une évolution. Cette annonce doit avoir une fonction : révélation et, paradoxalement, parfois soulagement de savoir qui débouche sur une perspective d'aide et d'accompagnement.

Une des difficultés est de ne pas nier les atteintes si elles existent, d'anticiper en informant les atteintes fonctionnelles qui vont sans doute apparaître, mais en évitant de dramatiser.

Il faut faire un diagnostic sans doute, mais se poser aussi la question : pourquoi, dans quel intérêt ? L'intérêt est d'apporter des réponses en terme d'explications sur la maladie, sur ses conséquences et sur l'aide que l'on peut apporter.

Je vois parfois des parents arriver à l'hôpital, désespérés car ils viennent d'entendre que leur enfant, encore très jeune, sera très malvoyant, voire aveugle plus tard. Entre autres réponses, il est important de préciser que très vraisemblablement, leur enfant n'aura pas de gêne avant de nombreuses années. Mais il y a une telle dramatisation que les parents ont du mal à faire la part des choses. Je

me souviens d'un bilan de locomotion effectué auprès d'une jeune fille de 13 ans avec syndrome de Usher, en présence de sa mère. J'avais expliqué que pour être sûrs de déterminer si cette jeune fille commençait à ressentir une gêne visuelle, nous ferions le bilan la nuit - dans la journée cela n'aurait servi à rien. Nous avons attendu 10 heures du soir et c'était l'hiver. La jeune fille n'était pas gênée. Sa mère était tellement inquiète qu'elle avait du mal à accepter ce bilan et trouvait qu'il ne faisait pas assez noir.

C'est la même chose avec les enseignants. Un enfant ne trouve pas son crayon sous la table, c'est son syndrome de Usher...

Ces exemples qui foisonnent nous disent l'effroi que suscite cette maladie et ce sévère double handicap sensoriel. Il est donc important d'informer et de sensibiliser les différents acteurs : professionnels, parents, sujets.

Quand le diagnostic est posé, notre démarche est de savoir où en est l'enfant : bilans rééducatifs, bilans en terme de vision fonctionnelle, autonomie dans les déplacements...

L'autonomie dans les déplacements aborde le domaine de la rééducation en locomotion. L'intérêt d'annoncer cette maladie quand il n'y a pas de symptômes, c'est de prévenir les gênes. On rencontre - c'est moins vrai aujourd'hui - des adolescents avec un syndrome de Usher qui n'étaient pas au courant de leur maladie. Les parents savaient mais pas eux. En terme de prévention, il faut leur expliquer qu'ils peuvent avoir des difficultés quand il n'y a pas de lumière et qu'on peut leur apporter de l'aide en terme de locomotion, d'autonomie dans les déplacements. Ces bilans sont faits par des instructeurs en locomotion - en nombre très insuffisant - au terme d'un entretien souvent assez long qui commence souvent par : "*moi ça va je n'ai pas de problème*". En avançant dans la discussion, on réalise que le jeune a réduit son champ de vie, qu'il ne sort plus à partir d'une certaine heure...

La rééducation en locomotion se fait souvent la nuit, les bilans à 10 heures du soir.

Sur 300 personnes avec un syndrome de Usher entre 10 ans et 80 ans que nous connaissions, 2 ou 3 seulement avaient une cécité complète.

C'est rarissime qu'ils aient besoin d'apprendre le braille et qu'ils n'aient plus de perception lumineuse. Ces enfants ne perdront pas la vue du jour au lendemain, petit à petit ils auront des gênes, mais ils ne deviendront que très exceptionnellement aveugles au sens "pas de perception de la lumière".

C'est surtout le manque de lumière qui va les handicaper. Certains se promènent avec une lampe de poche.

Il est important d'éduquer tous les enfants, entendants et sourds, à apprendre à se déplacer dans la rue. On commence dans les écoles à faire des cours sur les dangers de la rue, les panneaux. C'est de l'éducation pure et simple, à faire par les parents, les éducateurs. Apprenons la rue aux enfants.

Dans une institution où je travaillais, je proposais que l'institutrice en locomotion fassent des bilans pour tous les jeunes sourds, pour banaliser la chose.

Les aides optiques

Ce sont les loupes, les monoculaires, etc. Nous ne les utilisons pratiquement jamais pour les enfants avec syndrome de Usher, parce qu'il y a rarement atteinte de l'acuité visuelle.

Supplémentation alimentaire en vitamine A

Des études menées sur les rétinopathies pigmentaires non syndromiques ont montré l'intérêt de la prescription de vitamine A (5000 unités par jour) et aux Etats-Unis beaucoup d'ophtalmologistes en prescrivent. En France, nous sommes plus réticents parce que l'efficacité n'est pas totalement démontrée et qu'il y a des contre-indications (toxicité au niveau hépatique). Nous n'en prescrivons pas aux enfants.

Les verres teintés

On parle de filtres thérapeutiques pour patients photosensibles. Car paradoxalement ces patients gênés par le peu de